



بسمه تعالی

دانشگاه علوم پزشکی دزفول

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی دزفول

طرح درس ترمی (Course Plan)

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی دزفول

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی دزفول

معرفی درس	
<p>نام درس: بیماری های ارثی و مشاوره ژنتیک</p> <p>تعداد واحد: 2</p> <p>نوع واحد: <input checked="" type="checkbox"/> تئوری <input type="checkbox"/> عملی</p> <p>رشته و مقطع تحصیلی: کارشناسی بهداشت عمومی</p> <p>نیمسال و سال تحصیلی: اول ۱۴۰۳-۱۴۰۴</p> <p>دانشکده: پزشکی</p> <p>پیش نیاز/های درس: -</p> <p>تعداد فراگیران: ۶</p> <p>تاریخ امتحان پایان ترم: ۱۴۰۳،۱۰،۲۲</p>	<p>نام مدرس / مدرسین درس: دکتر عباس مریدنیا</p> <p>مدرک تحصیلی: دکتری تخصصی</p> <p>رتبه دانشگاهی: استادیار</p>
<p>E-mail: moridnia@gmail.com</p>	
<p>هدف کلی درس: آشنایی با اصول و مبانی ژنتیک و انتقال بیماری های ارثی - آشنایی با علائم و تظاهرات بیماری ها و ناهنجاری های ژنتیک در کودکان - توانایی اینکه با تعیین وضعیت شجره نامه و وضعیت خانوادگی یک کودک بیمار، والدین او را در مورد احتمال خطر در حاملگی های بعدی برای داشتن یک فرزند معلول آگاه نمایند.</p>	
<ul style="list-style-type: none"> ✓ اهداف اختصاصی دوره (اهداف رفتاری): ✓ آشنایی با مطالعات مندل و مفهوم ژنتیک مندلی را عنوان کند ✓ آشنایی با تعاریف پایه ای دانش ژنتیک ✓ مراحل مختلف چرخه سلولی را بداند ✓ آشنایی با هر یک از مراحل چرخه سلولی و میتوز و میوز ✓ آشنایی با مراحل سلولی و مولکولی گامتوژنز در مردان و زنان ✓ آشنایی با کلیات ساختمانی DNA و RNA را تشریح نماید و چگونگی مضاعف شدن DNA و تبدیل اطلاعات ژنتیکی و چگونگی نسخه برداری از DNA و ترجمه ✓ آشنایی با ساختار کروماتین و کروموزوم ✓ آشنایی با شیوه های توارث ✓ آشنایی با انواع مختلف هموگلوبین های انسانی ✓ آشنایی با اهمیت بیماری های متابولیک ✓ آشنایی با روشهای مختلف تجزیه و تحلیل کروموزومی را بیان کند ✓ آشنایی با انواع مختلف ناهنجاری های عددی کروموزومیو اختلالات تعدادی کروموزوم های جنسی ✓ آشنایی با تکوین جنین ✓ آشنایی با مفاهیم ایمنی ذاتی سلولی و ایمنی ذاتی هومورال ✓ آشنایی با روش کلون سازی DNA ✓ با روش PCR آشنا شود ✓ آشنایی با مفهوم و اهمیت مشاوره ژنتیک و غربالگری پیش از تولد 	
<p>نحوه ارائه درس</p> <p>حضور <input checked="" type="checkbox"/> مجازی <input type="checkbox"/> ترکیبی <input type="checkbox"/></p>	
<p>در پایان درس از دانشجو انتظار می رود، قادر باشد:</p> <p>✓ سیر تکاملی دانش ژنتیک را بداند</p>	



- ✓ مطالعات مندل و مفهوم ژنتیک مندلی را عنوان کند
- ✓ قوانین مندل را بداند
- ✓ توانایی حل مسائل مرتبط با قوانین مندل را داشته باشد
- ✓ به تعاریف پایه ای دانش ژنتیک ، که مبنای کار جلسات بعدی خواهند بود، تسلط یابد.
- ✓ مراحل مختلف چرخه سلولی را بداند
- ✓ وقایعی که در هر یک از مراحل چرخه سلولی رخ می دهد را بداند
- ✓ با مراحل میتوز و میوز آشنا گردد
- ✓ شباهت ها و تفاوت های میتوز و میوز را عنوان کند
- ✓ ساختمان سلول پروکاریوت؛ تفاوت ها و شباهت های آن ها را برشمارد
- ✓ مراحل سلولی و مولکولی گامتوژنز در مردان و زنان را بداند
- ✓ کلیات ساختمانی DNA و RNA را تشریح نماید
- ✓ چگونگی مضاعف شدن DNA را توضیح دهد
- ✓ چگونگی تبدیل اطلاعات ژنتیکی را بیان نماید
- ✓ چگونگی نسخه برداری از DNA را بیان کند
- ✓ چگونگی ترجمه را بیان کند
- ✓ مراحل مختلف فشرده شدن DNA را تشریح کند
- ✓ ساختار کروماتین و کروموزوم را توصیف نماید
- ✓ انواع شیوه های توارث را نام ببرد
- ✓ علائم مورد استفاده در شجره نامه را بلد باشد
- ✓ رسم و تفسیر شجره نامه را بیاموزد
- ✓ یک شجره نامه فرضی را رسم کند انواع شیوه های توارث را نام ببرد
- ✓ علائم مورد استفاده در شجره نامه را بلد باشد
- ✓ رسم و تفسیر شجره نامه را بیاموزد
- ✓ یک شجره نامه فرضی را رسم کند
- ✓ ساختار هموگلوبین را تشریح کند
- ✓ ساختار زنجیره گلوبینی را بیان کند
- ✓ ساختار ژن گلوبین را توصیف کند
- ✓ انواع مختلف هموگلوبین های انسانی را بیان کند
- ✓ اساس بیماری تالاسمی آلفا را شرح دهد
- ✓ اساس بیماری تالاسمی بتا را شرح دهد
- ✓ اساس بیماری کم خونی داسی شکل را شرح دهد
- ✓ با اهمیت بیماری های متابولیک آشنا شود
- ✓ اساس بیماری فنیل کتونوریا را شرح دهد
- ✓ اساس بیماری گالاکتوزمی را توصیف کند
- ✓ ریخت شناسی کروموزوم ها و قسمت های مختلف کروموزوم را توضیح دهد
- ✓ نام گذاری و تقسیم بندی کروموزوم های انسانی را عنوان کند
- ✓ روشهای مختلف تجزیه و تحلیل کروموزومی را بیان کند



- ✓ تمایز بین ناهنجاری های ساختاری و تعدادی را درک کند
- ✓ مفهوم هر یک از ناهنجاری های ساختاری شامل: جابجایی ها، حذف/مضاعف شدگی ها، درون پیوستگی، وارونگی و کروموزوم حلقوی و ایزوکروموزوم را توضیح دهد
- ✓ انواع مختلف ناهنجاری های عددی کروموزومی را نام ببرد
- ✓ تعریف و علل ایجاد پلی پلویدی را برشمارد
- ✓ آنیوپلویدی را تعریف کند
- ✓ علل ایجاد آنیوپلویدی را بیان کند
- ✓ در خصوص سندرم داون، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهمترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ در خصوص سندرم ادواردز، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهمترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ در خصوص سندرم پاتو، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهمترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ مهم ترین اختلالات تعدادی کروموزوم های جنسی را عنوان کند
- ✓ در خصوص سندرم کلاین فلتر، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهمترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ در خصوص سندرم ترنر، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهمترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ کایمرا و موزایسیسم را از یکدیگر تمایز دهد
- ✓ مفهوم بدشکلی، دفورمیتی و گسیختگی را از هم تمییز دهد
- ✓ علل محیطی، ژنتیکی و ژنومیک بدشکلی ها را عنوان کند
- ✓ سندرم و توالی را از هم تمییز دهد
- ✓ فاکتورهای محیطی درگیر در فرایند تکوین را عنوان کند
- ✓ مکانیسم های سلولی و مولکولی درگیر در تکوین را تشریح کند
- ✓ با نقایص لوله عصبی آشنا شود
- ✓ اهمیت توارث چند عاملی در ناهنجاریهای ژنتیکی را به خوبی درک کند
- ✓ با مفهوم توارث چند ژنی آشنا گردد
- ✓ مفهوم صفات کمی-پیوسته را بداند
- ✓ منحنی توزیع نرمال را در خصوص صفات پیچیده
- ✓ الگوی آستانه- استعداد را به خوبی تشریح کند
- ✓ بیماریهای مهم با توارث چندعاملی را بشناسد
- ✓ بتواند مفهوم واریانس را بیان کند
- ✓ مفاهیم ایمنی ذاتی سلولی و ایمنی ذاتی هومورال را عنوان کند
- ✓ مفاهیم و اجزای ایمنی اکتسابی اختصاصی سلولی و هومورال را بیان کند
- ✓ روش های ایجاد تنوع در آنتی بادی ها را عنوان کند
- ✓ موارد مهم در ژنتیک پیوند را عنوان کند
- ✓ انواع و مثالهای مهم بیماریهای نقص ایمنی ارثی را ذکر کند
- ✓ اصول کلی بیماریهای خود ایمنی و موارد مهم بیماریهای خودایمنی را ذکر کند
- ✓ با روش کلون سازی DNA آشنا شود
- ✓ با روش PCR آشنا شود
- ✓ کاربردهای روش PCR در تشخیص را فرا بگیرد
- ✓ با روش MLPA آشنا شود و کاربردهای آن را در تشخیص بداند



بسمه تعالی

دانشگاه علوم پزشکی دزفول

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی دزفول

طرح درس ترمی (Course Plan)

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی دزفول

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی دزفول

- ✓ با روشهای نوین تشخیص بیماریهای ژنتیکی (مانند) NGS آشنا شود
- ✓ مفهوم و اهمیت مشاوره ژنتیک را تشریح کند
- ✓ با اهمیت تاریخچه خانوادگی در برآورد خطر آشنا گردد
- ✓ محدودیتهای شایع مشاوره ژنتیک را فرا بگیرد
- ✓ جنبههای روانشناختی مشاوره ژنتیک را فرا بگیرد
- ✓ با تعیین خطر وقوع مجدد آشنا گردد
- ✓ مفهوم خطر عود تجربی را توضیح دهد
- ✓ سطوح مختلف غربالگری در بیماری های ژنتیکی را عنوان کند
- ✓ مهم ترین معیارهای یک برنامه غربالگری را عنوان کند
- ✓ گروه های مخاطب غربالگری را عنوان کند
- ✓ معیارهای یک برنامه غربالگری را به خوبی بداند
- ✓ مزایا و معایب یک برنامه غربالگری را برشمارد
- ✓ اهمیت غربالگری پیش از تولد را ذکر کند
- ✓ غربالگری سه ماهه اول پیش از بارداری را تشریح کند
- ✓ بتواند نتایج غربالگری سه ماهه اول را تفسیر کند
- ✓ غربالگری سه ماهه دوم پیش از بارداری را تشریح کند
- ✓ بتواند نتایج غربالگری سه ماهه دوم پیش از بارداری را تفسیر کند
- ✓ انواع روش های تشخیص پیش از تولد را عنوان کند

نحوه ارزشیابی درس

حضور

تئوری: فعالیت کلاسی و آزمون میان ترم و پایان ترم

نوع آزمون، زمان آزمون، زمان انجام و مهلت پاسخ به دانشجو

آزمون میان ترم و پایان ترم هر کدام ۸ نمره و ۴ نمره فعالیت کلاسی و انجام تکالیف

منابع درس:

حضور:

مترجم: نصیری، حبیب -باهمکاری: ضرابی، فریبا -نویسنده: ترنپنی، پیتر -نویسنده: الارد، شان، ویرایش سیزدهم، انتشارات جعفری، چاپ اول، ۱۳۸۹

منابع فرعی درس: مطالب کلاس و مقالات و جزوه های مرتبط

تکالیف دانشجویان(در طول ترم یا پایان ترم):

کوئیز و همچنین امتحان میان ترم و پایان ترم

مقررات و نحوه برخورد با غیبت و تاخیر دانشجو:

بیش از ۳ غیبت در صورت غیر موجه بودن حذف درس خواهد شد.



بسمه تعالی

دانشگاه علوم پزشکی دزفول

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی دزفول

طرح درس ترمی (Course Plan)

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی دزفول

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی دزفول

مدرس	عنوان	ساعت	ردیف (جلسه)
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات	۲	۱
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با چرخه ی سلولی، میتوز و میوز، ساختمان سلول پروکاریوت و یوکاریوت، گامتوژنز	۲	۲
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، همانند سازی، رونویسی و ترجمه	۲	۳
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با انواع شیوه های توارث، شناخت و رسم شجره نامه	۲	۴
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری (جلسه اول)	۲	۵
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری (جلسه دوم)	۲	۶
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با هموگلوبینوپاتی و بیماریهای متابولیک	۲	۷
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با ساختمان کروموزوم ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم های جنسی و ناهنجاری های مرتبط با تغییرات کروموزوم های اتوزومی و جنسی (جلسه اول)	۲	۸
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با ساختمان کروموزوم ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم های جنسی و ناهنجاری های مرتبط با تغییرات کروموزوم های اتوزومی و جنسی (جلسه دوم)	۲	۹
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با ژنتیک تکوین و نقایص بدو تولد	۲	۱۰
دکتر عباس مریدنیا	آشنایی با شیوه ی توارث چند عاملی	۲	۱۱
دکتر عباس مریدنیا	ایمونوژنتیک و بیماری های خودایمنی	۲	۱۲
دکتر عباس مریدنیا	روش های تشخیص مولکولی	۲	۱۳
دکتر عباس مریدنیا	مشاوره ژنتیک و ارزیابی عوامل ریسک	۲	۱۴
دکتر عباس مریدنیا	غربالگری پیش از تولد، تشخیص و درمان بیماریهای ژنتیکی (جلسه اول)	۲	۱۵
دکتر عباس مریدنیا	غربالگری پیش از تولد، تشخیص و درمان بیماریهای ژنتیکی (جلسه دوم)	۲	۱۶
			۱۷